

女性特有癌の遺伝的リスク情報が女性のライフスタイル形成に与える影響に関する 研究:遺伝カウンセラーへのインタビュー調査から

甲畑 (照井) 宏子^{1),2)}・青木美保³⁾

要約 【背景・目的】 遺伝性癌はそのリスクを知り適切な管理を行う医学的メリットがある一方、遺伝的リスクを知ることが若年女性のライフスタイル形成に影響を及ぼす可能性がある。本研究では、女性特有癌の遺伝的リスクに対する若年女性の態度を明らかにすることを目的とした。【方法】 遺伝性腫瘍領域で遺伝カウンセリングを実施している認定遺伝カウンセラー7名を対象に、若年女性に対する遺伝カウンセリングでの経験や配慮している事項についてインタビュー調査を実施した。【結果】 癌既発症—未発症、未婚—既婚、母—娘といったクライアントの社会的背景により異なる経験が述べられた。若年で未婚の場合には、遺伝子変異保持者という事実が人生の一部になり、将来のライフスタイル形成に影響を及ぼす可能性が示唆された。【考察】 遺伝カウンセリングではリスクを知ることの医学的メリットと将来への影響を総合的に勘案した個別の支援が必要である。

Summary

[Background] It is important for mutation carriers of hereditary cancer to know their genetic risk and to manage appropriately. On the other hand, knowing genetic risk may affect young women's future lifestyle. The purpose of this study is to clarify the attitude toward the genetic risk of breast cancer among young women. [Method] The interview surveys regarding the experiences and concerns in genetic counseling for young women was conducted on seven certified genetic counselors who provide genetic counseling in the field of hereditary cancer. [Results] The genetic counselors described the different experiences depending on the client's social background, such as affected - nonaffected, unmarried - married, and mother - daughter. It was suggested that the fact that is a mutation carrier became the part of their life and may affect their future lifestyle in the unmarried young women. [Discussion] In the genetic counseling settings, it is necessary to provide the information of the medical benefits of knowing the genetic risks and to support individually depending on the impact on the future.

1) 東京医科歯科大学生命倫理研究センター 2) 同医学部附属病院遺伝子診療 3) 帝京大学医学部附属病院帝京がんセンター

1. 背景

癌発症は健康面だけでなく、仕事や結婚・出産など女性のライフスタイル全体に大きく影響を与える。全がんのうち「女性特有の癌」といわれる乳癌、子宮癌（子宮頸・体癌）、卵巣癌は3割を占め、25-29歳の年齢層においてはこれらが6割に及ぶ（がんの統計 2015）。Syse らの調査¹⁾²⁾では、女性特有癌と婚姻率の低さの関連が示されており、その背景として治療による影響やボディイメージの変化、自己肯定感の欠落などが指摘されている。日本においても、女性特有癌の経験者は同世代女性と比べて未婚率が2-3倍高く、無子率も高いことが示された（がん患者白書 2015；がんと結婚・出産）。一方、日本人女性の特有癌には数～17.8%程度の頻度で遺伝性癌が含まれる³⁾⁴⁾。遺伝性癌は、若年発症、多発・多重がんの傾向があるため、20-30歳代の若年女性が正しい知識のもとに、個人の癌リスクに応じた検診を実践することで早期発見・早期治療につながる医学的メリットがある。しかし、遺伝的リスクを知ることが将来のライフスタイル形成に影響を及ぼすことが懸念される。

そこで本研究では、若年女性に対する遺伝カウンセリングの実態を調査し、女性特有癌の遺伝的リスクに対する態度や遺伝カウンセリングの現状を明らかにすることを目的とした。

2. 方法

遺伝性腫瘍領域で遺伝カウンセリングを実施している認定遺伝カウンセラー7名を対象にインタビュー調査を実施した。経験数が多いと想定される遺伝性乳癌を中心に、癌未発症者や若年女性を対象とした遺伝カウンセリングでの経験や配慮している事項について聞き取り調査を行った。

本研究は東京医科歯科大学医学部倫理審査委員会の承認（M2017-015）を得て実施している。

3. 結果

①対象者の属性

遺伝カウンセラーとしての臨床経験年数は平均

4.2年、そのうち遺伝性腫瘍領域での経験年数は平均4.0年であった。現在の専門領域は全員が遺伝性腫瘍であり、周産期領域（2名）やその他遺伝性疾患領域（1名）を扱う者もいた。7名全員が遺伝性腫瘍に関連する教育・講演経験を有していた。

②クライアントの社会的背景による違い

遺伝性腫瘍に関連する遺伝カウンセリングにおいては、「癌既発症—未発症」、「未婚—既婚」、「母—娘」といったクライアントの社会的背景により異なる経験が述べられた。

（1）癌既発症—未発症

既発症者では、既に癌を発症しているため、遺伝学的検査で自身の遺伝的リスクが明らかになることに対して躊躇いが少なく、治療の観点から検査を考える人が多いようである。“がんで大変な思いをしているので、(遺伝学的検査の)陽性のシミュレーションでもあまり動揺しない。がん発症の原因がわかればいい、と。”“病的変異が見つかることに対する恐怖は少ないように思う。”“遺伝学的検査の結果が、自分の治療方針にどのように位置づけられるかという視点から考えることができる。迷ったときは、いつも治療方針に戻って考えることができる。”

一方、未発症者は将来の癌リスクを予め知ってしまうことに対する不安や恐れを抱くことが多いようである。“最初は検査希望でも、がんのリスクが高い陽性結果でも自分はちゃんとやっていけるかという点に気づき、まだ知りたくないとなる人が多い。”“情報、知識を得ることで、何だか怖いという漠然とした不安が、具体的になっていく。それに伴ってさらなる不安が生じると思う。”

また、将来の癌リスクに備えて定期的な検診を続けることに対するハードルも高く、将来の癌発症に対する不安や恐れに対するサポートなど、既発症者と異なる支援の必要性が述べられた。“今後発症するかわからない癌に対して、変異があるために、病院に定期的に来るということを自分の人生の中でちゃんと位置づけられるか、今後どのよ

うな準備をするか、リスク低減手術はどうするか、遺伝学的検査の結果をライフプランの中にどう位置づけるかということについて、がん既発症者以上に、またがん既発症者とは異なる面で、情報の受け止めや気持ちの整理が必要になると思う。” “既発症者のようにサーベイランスや治療をいつ、するのか、しないのかという話し合いだけでは終わらない。”

(2) 既婚—未婚

既婚者では、子どもの有無によって遺伝学的検査や予防的な手術に対する態度が異なるようである。“小さい子どもがいる人は、自分のリスクを全部排除したいので自分のリスクを判定したいと思う気持ちが強く、遺伝学的検査に積極的。子どもがいない人は、自分だけことなので検査を受けない人も意外といる。” “お子さんがいる方で未発症の方は、よりがんにならない方法を選択していきたいという発言が多い。RRSO (リスク低減卵巣・卵管切除) についても前のめりな発言が見られる。なるべく長く生きたいという意識だと思う。”

一方、未婚者は将来の結婚や出産を考慮して遺伝学的検査の実施を検討している発言がみられた。しかし、一部の女性では、具体的になっていない結婚や出産をイメージして検査実施を検討することが困難な状況にあるようだ。“結婚前だし、今決めていいのか判断がつかないので保留にしますと言って帰られた方もいらっしゃいます。” “相手にどう話すか、将来の子どもに関わること。” “結婚が決まったから、(リスクを) 知って、妊娠、出産をもっと効率的に考えていきたいという意思があって受けに来た方がいた。” 逆に、具体的になっていない結婚や出産をイメージできないクライアントも多いようだ。“妊娠はあまり現実的ではないからか、今後の妊娠について尋ねる患者はいない。”

さらに、若年で未婚の場合には、遺伝子変異保持者であるという事実が人生の一部になると感じているようだ。“BRCA 変異保有者イコール自分。” “今後の人生設計や人生における重要な決断をする際、BRCA 変異保有者であることが、人生の一

部になり、常に頭から離れない人が多い。BRCA 変異保有者という事実が、パートナーの選択など、さまざまな決断の基本になる。”

(3) 母—娘

母娘間では、母親がより積極的に検査の実施を考える傾向にある。“半ば強制的に、親が親の責任として連れてきたというような方もいる。” “(娘が検査を受けないと) どうして受けないのみたいな感じ。”

一方で娘が結婚前の場合には、慎重になるケースもみられる。“結婚前の娘ということで本人より親がすごく気にしている。ほんとうに今がいいのかな、という感じでおっしゃる方はちらほら。” “親は結婚前に知ることがほんとうにいいことなのかというのでストップをかけていた。”

4. 考察

遺伝学的検査で将来の癌リスクを知ることについては、クライアントの婚姻や子どもの有無等の社会的背景によって検査に対する態度や結果の受け止め方が異なるようである。既婚女性では検査実施に対する心理的障壁が少なく、子がいる場合にはより積極的に考える傾向があるようだ。一方、若年女性においては将来設計として結婚・出産、仕事などのライフイベントが控えており、遺伝学的検査の実施において考慮すべき要素が多い。将来の癌リスクに対する不安や恐れ、定期的な検診を続けることに対する経済的・心理的・社会的ハードルなどに関しては、医学的メリットの理解とともに、検査後も継続的に心理・社会的支援をしていくことが重要と考える。また、若年で未婚の場合には、遺伝子変異保持者であるという事実が人生の一部になると感じるクライアントもおり、その場合、将来のライフスタイル形成に大きく影響を及ぼす。そのため、日本では結婚・出産への影響を懸念して、若年者に対する遺伝学的検査の提供は慎重になりがちである。海外では、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の変異保持者であった場合、リスク低減手術を考慮してより早期の出産計画を推奨

する場合や、日本では認められていない出生前診断や着床前診断の選択肢が提示される場合がある⁵⁾。

遺伝性癌の遺伝カウンセリングにおいては、遺伝学的検査の医学的メリットと将来への影響を総合的に勘案し、クライアント個人に応じた選択肢の提示と意思決定支援が必要である。また、社会一般が遺伝性腫瘍のことを正しく理解し遺伝差別に対する懸念がなくなるよう、法整備を含めて社会全体に向けた働き掛けも重要である。

5. 謝辞

本研究はロート女性健康科学研究助成の支援を得て実施した。

[文献]

- 1) Syse A, Aas GB: Marriage after cancer in older adulthood, *J Cancer Surviv*, 2009; 3: 66-71.
- 2) Syse A: Does cancer affect marriage rates? *J Cancer Surviv*, 2: 205-214, 2008.
- 3) Copson ER, Maishman TC, Tapper WJ et al: Germline BRCA mutation and outcome in young-onset breast cancer (POSH): a prospective cohort study. *Lancet Oncol*. 19: 169-180, 2018.
- 4) Hirasawa A, Imoto I, Naruto T et al: Prevalence of pathogenic germline variants detected by multigene sequencing in unselected Japanese patients with ovarian cancer. *Oncotarget*. 8:112258-112267, 2017.
- 5) Donnelly LS1, Watson M, Moynihan C et al: Reproductive decision-making in young female carriers of a BRCA mutation, *Hum Reprod*, 28: 1006-1012, 2013.